

ゲノム医療と患者・市民をつなぐ「架け橋」 としてのゲノム医療推進法

吉田雅幸

東京医科歯科大学生命倫理研究センター・遺伝子診療科

日本人類遺伝学会倫理審議委員会委員長

医学系大学倫理委員会連絡会議 理事

臨床遺伝指導責任医

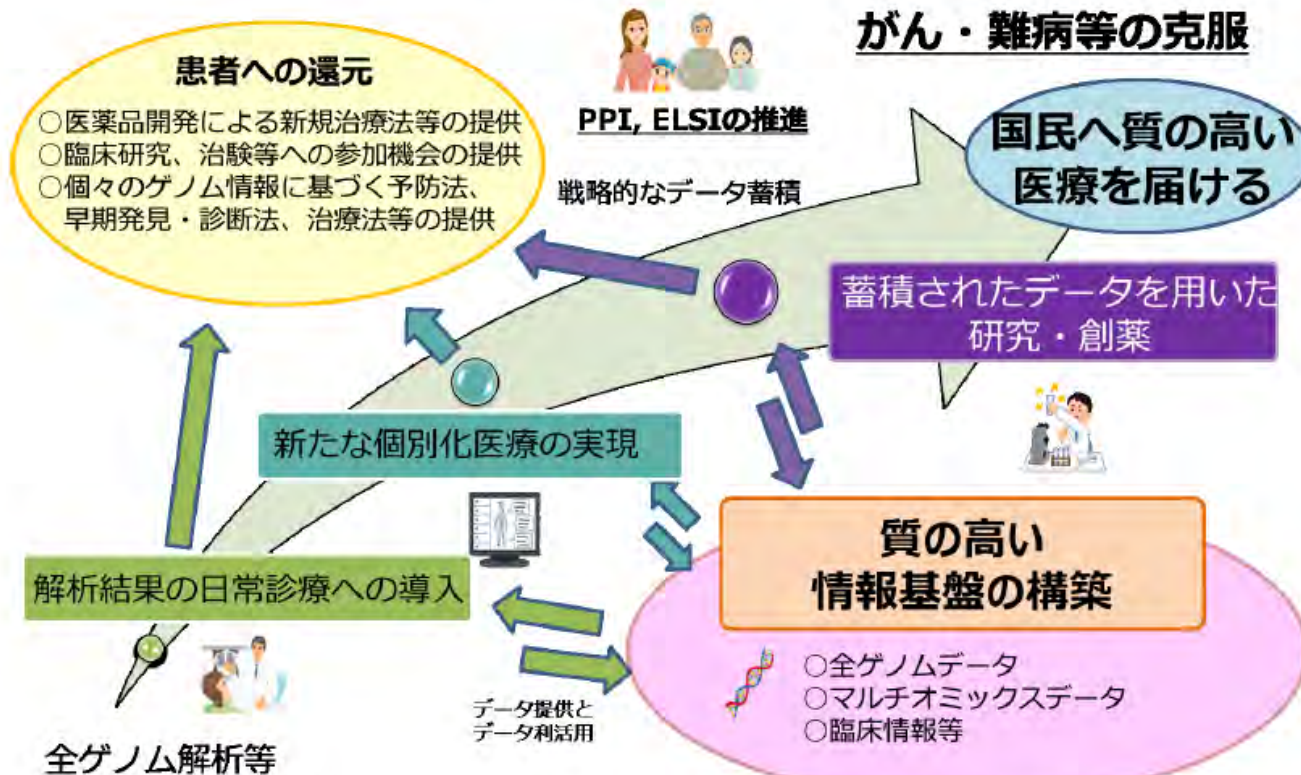
ゲノム医療の社会実装に係る論点整理

「全ゲノム解析等実行計画2022」（令和4年9月30日策定）

全ゲノム解析等の推進によって目指す医療の姿

国民へ質の高い医療を届けるために、戦略的なデータの蓄積を進め、それらを用いた研究・創薬などを促進することで、将来的な「がん・難病等の克服」を目指すことが、全ゲノム解析等の推進によって目指す医療の姿である。

また、解析結果の日常診療への早期導入や、新たな個別化医療の実現についても更に推進する。



※ 患者・市民参画（Patient and Public Involvement, PPI）、倫理的・法的・社会的課題（Ethical, Legal and Social Issues, ELSI）
 ※ 本実行計画における「がん」とは、難治性がん、稀少がん、小児がん、遺伝性がん等の全ゲノム解析等による一定の効果が見込まれるが民間だけでは研究・創薬等が困難ながん種を想定。

目的
 ゲノム医療の社会実装



手段
 全ゲノム解析の推進

国民のゲノム医療アクセス確保に必要なこと

- 1) ゲノム医療の標榜診療科の制定
- 2) ゲノム医療関連人材の育成
- 3) 患者・市民のゲノム医療・研究への参画

国民のゲノム医療アクセス確保に必要なこと

1) ゲノム医療の標榜診療科の制定

2) ゲノム医療関連人材の育成

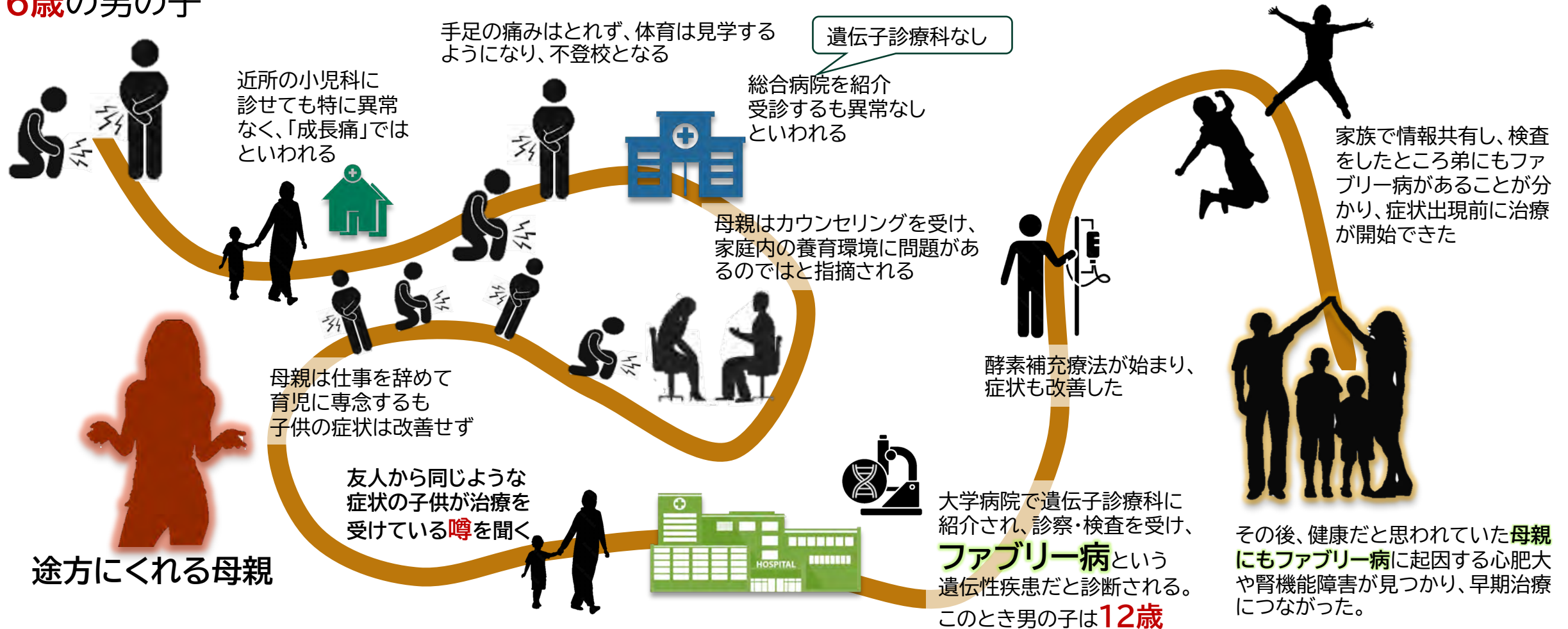
3) 患者・市民のゲノム医療・研究への参画

ゲノム医療の現場で生じている「診断・治療に至る長い道のり」

Diagnostic Odyssey

ケース1

手足が痛いという
6歳の男の子



ゲノム医療の現場で生じている「診断・治療に至る長い道のり」

Diagnostic Odyssey

ケース2

父親が大腸がん
だった38歳女性



父親が大腸がんと診断され、父親の遺伝子検査で癌遺伝子の変化があったことを知らされる



会社の健診で大腸内視鏡で異常なし



父親の病院に遺伝子検査について確認したところ、**健常者は通常診療で検査できない**といわれる

どこで遺伝子検査をしてもらえうのか判らず、途方にくれる女性



友人から遺伝子診療科では遺伝子検査が受けられると聞く



大学病院で遺伝子診療科に紹介され、診察・検査を受け、

リンチ症候群という遺伝性腫瘍疾患だと診断される。



1年後、早期大腸がんが見つかり内視鏡手術で治療切除

その後、消化器科、婦人科、泌尿器科などで癌早期発見のための**サーベイランス受診**が始まった



ゲノム診療科の標榜診療科の必要性

- 社会(患者・市民)の認知度の上昇

標榜診療科とは

標榜科目とは、医療機関が専門とする分野を患者さんに伝えるために看板やホームページなどに掲げる診療科名のこと(平成18年法律第84号、平成20年政令第36号、平成20年厚生労働省令第13号)

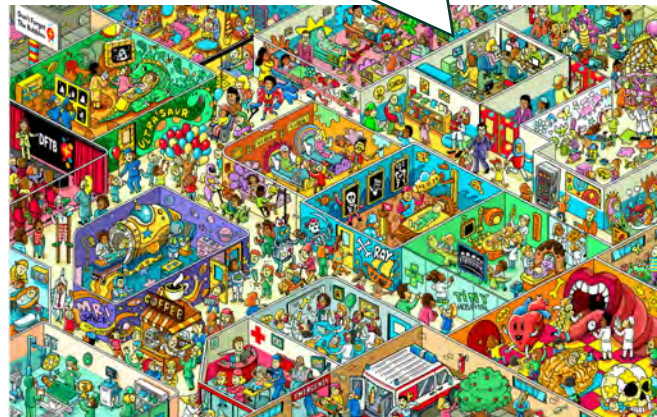
- 「遺伝専門医を探せ！」からの脱却
- ゲノム医療実施機関へのアクセス増加
- 希少疾患・難病などの早期診断・治療の可能性

○内科もしくは外科とその他の事項との組み合わせ

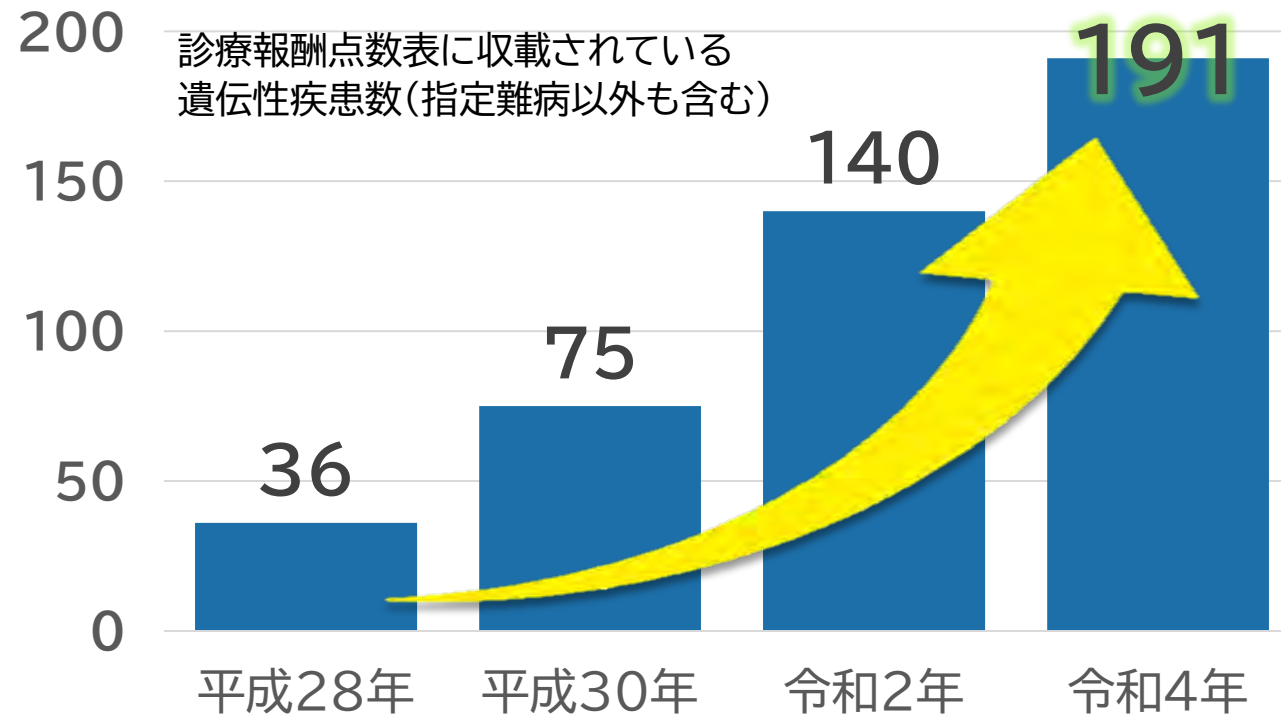
○単独標榜可能な診療科

精神科、アレルギー科、リウマチ科、小児科、皮膚科、泌尿器科、産婦人科、産科、婦人科、眼科、耳鼻いんこう科、リハビリテーション科、放射線科、放射線診断科、放射線治療科、病理診断科、臨床検査科、救急科

どの医療機関に遺伝専門医がいるのかわからない！



ゲノム医療における標榜診療科の重要性



保険診療で実施可能な遺伝学的検査の増加



施設基準の未申請による診療体制の不備



ゲノム診療科
の必要性

遺伝学的検査の施設基準と届け出

...

3 届出に関する事項

遺伝学的検査の施設基準に係る届出は、別添2の様式23を用いる事。

保医発0304第3号 令和4年3月4日

様式 23

遺伝学的検査の注
遺伝カウンセリング加算

の施設基準に係る届出書添付書類

1 遺伝カウンセリングを要する診療に係る経験を3年以上有する常勤医師に係る事項 ※ 非常勤医師を組み合わせた場合を含む		
常勤 換算	氏名	遺伝カウンセリングの経験年数
<input type="checkbox"/>		年
<input type="checkbox"/>		年
2 当該保険医療機関における遺伝カウンセリングの年間実施件数（20例以上）		
件		
3 関係学会の作成する遺伝学的検査の実施に関する指針の遵守		
有 ・ 無		
4 遺伝学的検査の一部を委託する施設		
名称	住所	確認方法

【記載上の注意】

- 「1」については、**遺伝カウンセリングを要する診療に係る経験を有する常勤医師**につき記載すること。なお、週3日以上常態として勤務しており、かつ、所定労働時間が週24時間以上の勤務を行っている非常勤医師を組み合わせて配置している場合には、当該医師の「常勤換算」の口に「✓」を記入すること。また、**当該医師の経歴**（遺伝カウンセリングを要する診療に係る経験、当該保険医療機関における勤務状況がわかるもの）を添付すること。
- 「2」については、**1月から12月までの件数**（新規届出の場合は届出前3か月間の件数（5例以上））を記入すること。
- 「4」については、遺伝学的検査の一部を**他の保険医療機関又は衛生検査所に委託する場合**に限り記載すること。また、確認方法の欄には、当該保険医療機関又は衛生検査所が**関係学会の作成する遺伝学的検査の実施に関する指針を遵守し検査を実施している**ことを確認できるウェブページのURLを記載する等、確認方法を記載した上で、当該ウェブページのコピー等を添付すること。

ゲノム診療科の標榜診療科の必要性

◆医療機関内でのゲノム診療実績が可視化



Diagnostic Odesseyの解消

◆ゲノム診療科としての診療報酬請求が可能



NDB National DataBase

- レセプト情報・特定健診等情報データベースは、厚生労働省が、法律に基づき、レセプト情報(診療報酬明細書)等を収集し、個人の特徴ができない形でデータベース化したもの
- 1件あたり約1600項目を有するレセプトを約240億件分を格納

ゲノム医療RWD集積を通じたゲノム医療の推進

国民のゲノム医療アクセス確保に必要なこと

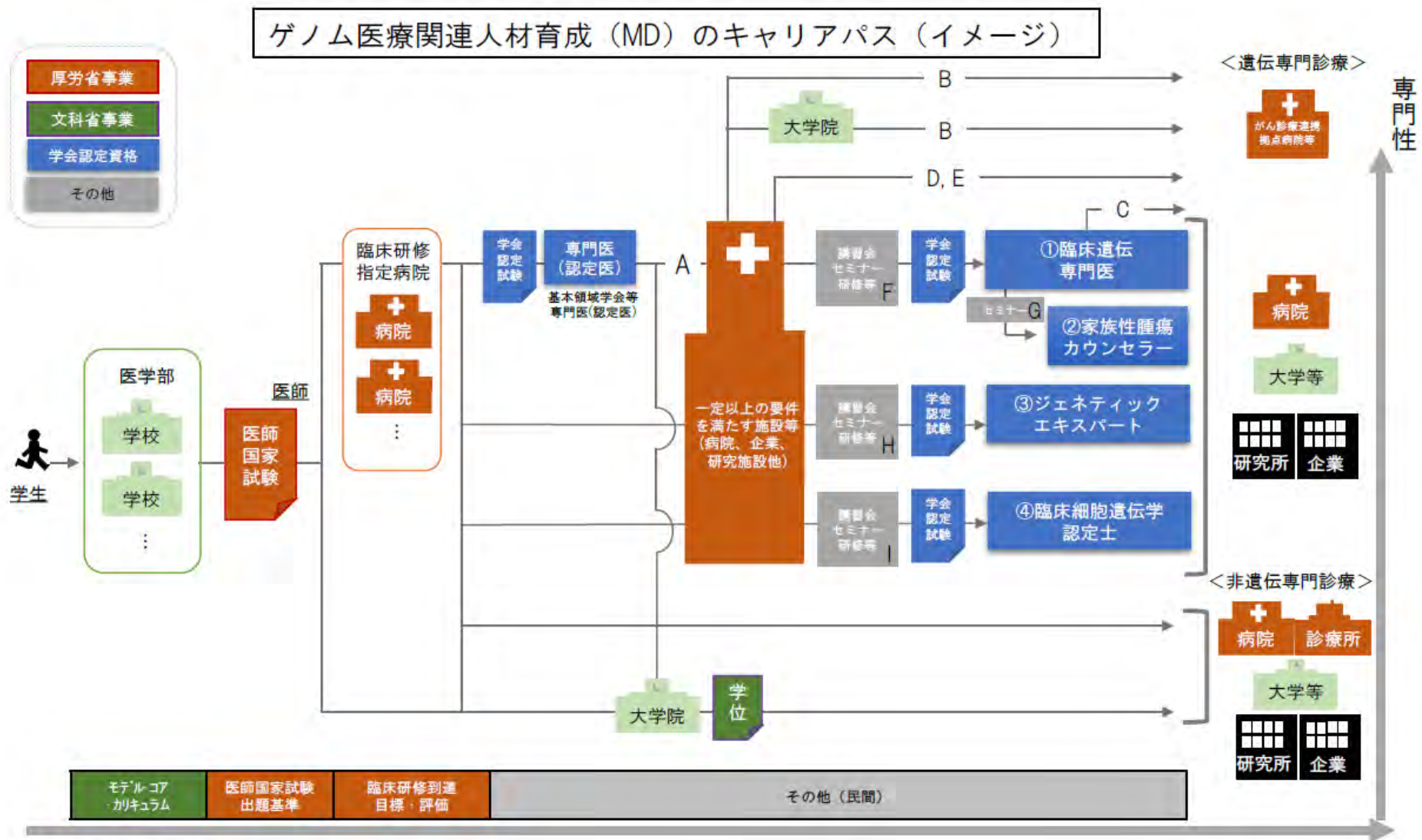
1) ゲノム医療の標榜診療科の制定

2) ゲノム医療関連人材の育成

3) 患者・市民のゲノム医療・研究への参画



ゲノム医療関連人材育成事業の充実化



ライフステージ

「キャリアパスの視点から見たゲノム医療関連人材育成について」
(2017年10月26日)内閣官房健康・医療戦略室より



ゲノム医療関連人材育成事業の充実化

医師：臨床遺伝専門医

- 臨床遺伝専門医制度委員会による認定
日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会が運営
- 3年間の研修後、筆記試験・面接試験にて認定
 - 遺伝医学についての広範な専門知識
 - 遺伝カウンセリングの実施
 - 遺伝学的検査に関する十分な知識・経験
 - 遺伝医学研究の十分な業績
 - 遺伝医学教育の実践

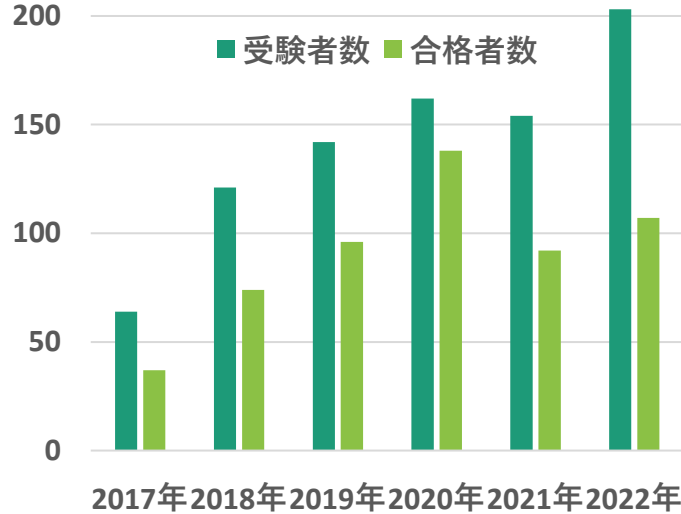
非医師：認定遺伝カウンセラー

- 認定遺伝カウンセラー制度委員会による認定
日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会が運営
- 認定遺伝カウンセラー養成課程(大学院修士課程)修了後、制度委員会による筆記試験・面接試験にて認定
 - 倫理的・法的・社会的課題(ELSI)への対応
 - 専門的な遺伝カウンセリングの提供
 - 臨床遺伝専門医・他の診療部門との協力関係の構築・維持



わが国の臨床遺伝専門医の現状

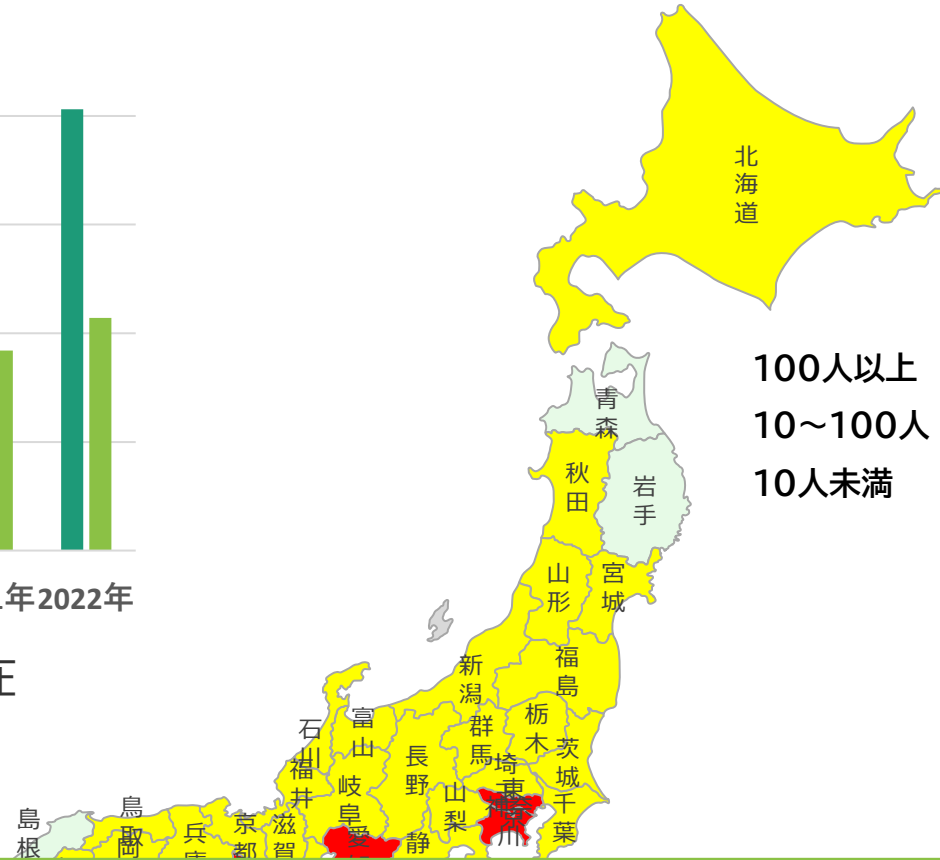
臨床遺伝専門医



2024年02月23日現在
1,894名

総医師数（医療施設従事者数）

311,963名 のわずか0.53%



100人以上
10~100人
10人未満

都道府県別
遺伝専門医数

北海道	78	三重県	22
青森県	7	滋賀県	25
岩手県	8	京都府	54
宮城県	38	大阪府	150
秋田県	13	兵庫県	67
山形県	12	奈良県	18
福島県	11	和歌山県	11
茨城県	25	鳥取県	11
栃木県	36	島根県	9
群馬県	15	岡山県	38
埼玉県	58	広島県	44
千葉県	59	山口県	10
東京都	446	徳島県	12
神奈川県	100	香川県	14
新潟県	36	愛媛県	17
富山県	14	高知県	15
石川県	22	福岡県	58
福井県	16	佐賀県	4
山梨県	11	長崎県	17
長野県	29	熊本県	17
岐阜県	15	大分県	18
静岡県	58	宮崎県	9
愛知県	119	鹿児島県	12
		沖縄県	12



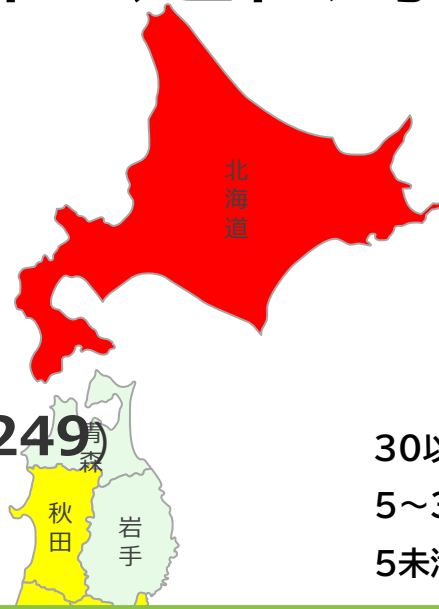


わが国の遺伝専門医施設の現状

2024年02月23日現在

700施設

(複数の遺伝専門医が在籍する施設：249)



30以上

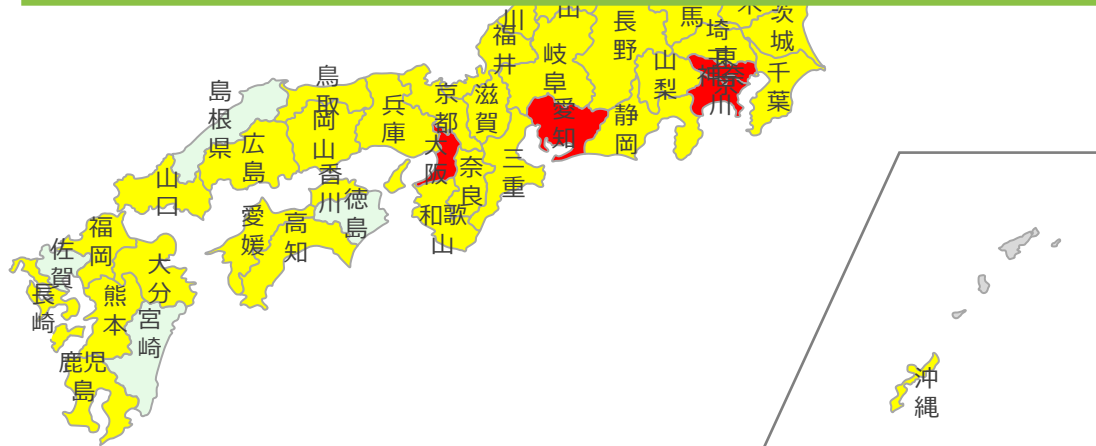
5~30

5未満



全国総医療施設数

112,282施設 のわずか0.62%



都道府県別 遺伝専門医施設

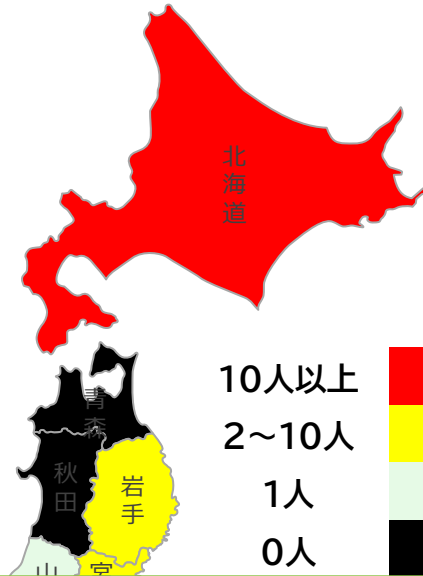
北海道	31	三重県	10
青森県	3	滋賀県	11
岩手県	3	京都府	11
宮城県	11	大阪府	67
秋田県	5	兵庫県	27
山形県	5	奈良県	7
福島県	5	和歌山県	7
茨城県	13	鳥取県	5
栃木県	8	島根県	4
群馬県	9	岡山県	14
埼玉県	21	広島県	20
千葉県	28	山口県	7
東京都	118	徳島県	4
神奈川県	42	香川県	7
新潟県	15	愛媛県	7
富山県	6	高知県	5
石川県	7	福岡県	25
福井県	7	佐賀県	1
山梨県	5	長崎県	6
長野県	8	熊本県	10
岐阜県	7	大分県	9
静岡県	22	宮崎県	4
愛知県	38	鹿児島県	7
		沖縄県	8



わが国の認定遺伝カウンセラーの現状

全国の認定遺伝カウンセラー数
2023年12月現在

389名



都道府県別 認定遺伝カウンセラー数

北海道	15	三重県	1
青森県	0	滋賀県	3
岩手県	4	京都府	15
宮城県	4	大阪府	39
秋田県	0	兵庫県	22
山形県	1	奈良県	5
福島県	3	和歌山県	1
茨城県	4	鳥取県	3
栃木県	2	島根県	3
群馬県	2	岡山県	7
埼玉県	17	広島県	6
千葉県	21	山口県	2
東京都	93	徳島県	1
神奈川県	23	香川県	2
新潟県	7	愛媛県	4
富山県	1	高知県	1
石川県	2	福岡県	6
福井県	1	佐賀県	0
山梨県	0	長崎県	3
長野県	10	熊本県	2
岐阜県	4	大分県	1
静岡県	13	宮崎県	2
愛知県	31	鹿児島県	0
		沖縄県	1

5つの県では遺伝カウンセラーが不在
9つの県では1名のみ在籍



国民のゲノム医療アクセス確保に必要なこと

1)ゲノム医療関連人材の育成

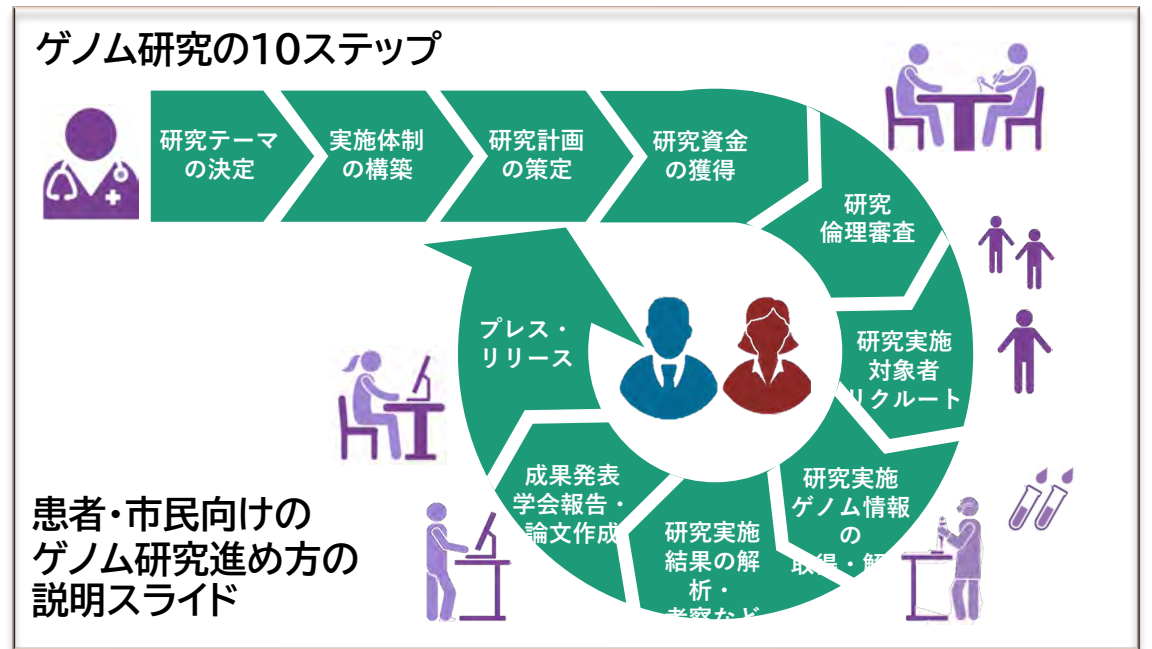
2)ゲノム医療の標榜診療科の制定

3)患者・市民のゲノム医療・研究への参画

患者・市民のゲノム医療・研究への参画

全ゲノム解析研究結果を患者・市民に還元するためには、ゲノム研究・医療の意味を理解することだけでなく、国民一人一人に「自分ごと」としてゲノム医療に向き合ってもらわなければならない

ゲノム研究・医療におけるPPI (Patient and Public Involvement) の推進



AMED
ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム(R04～R06)
『ゲノム医療・研究推進社会の実現に向けた
PPI施策に関する研究開発』 研究代表者:吉田雅幸

まとめ

ゲノム医療推進法によって、患者・市民のゲノム医療へのアクセス確保を実現しなくてはならない。そのための具体策として。。。

- 1)ゲノム診療科を標榜診療科に制定し、ゲノム医療の充実
- 2)臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーの育成体制の強化
- 3)患者・市民に対して積極的にゲノム研究・医療にかかわるためのPPI施策

ゲノム医療推進法によってゲノム医療へのアクセス確保を

ゲノム医療者・研究者

患者・市民

